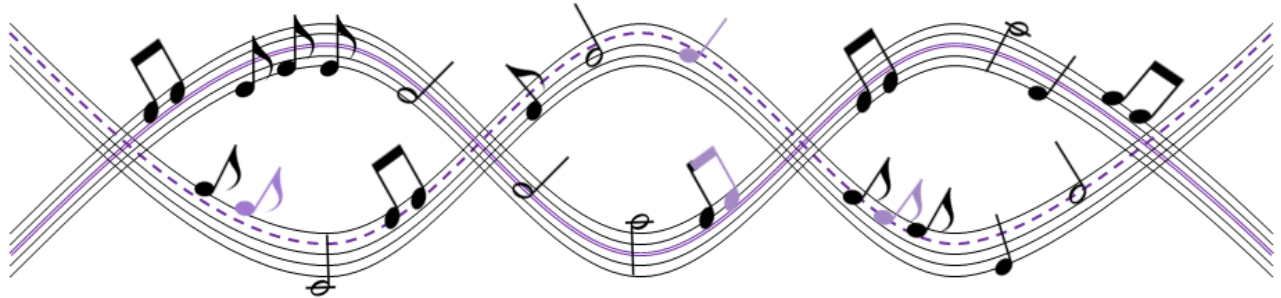

SIMPOSIO NACIONAL EN ENFERMEDADES RARAS



NUEVOS AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS: DEL DESCONCIERTO A LA ESPERANZA

MADRID, 22 DE NOVIEMBRE, 2018

**CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS
(CIB-CSIC)**



ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

VWR
We Enable Science

INTRODUCCIÓN

EL SIMPOSIO DE ENFERMEDADES RARAS “NUEVOS AVANCES EN ENFERMEDADES RARAS: DEL DESCONCIERTO A LA ESPERANZA:” TIENE DOS OBJETIVOS PRINCIPALES: 1) DAR A CONOCER A LA COMUNIDAD CIENTÍFICA LA COORDINACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS DESDE EL PUNTO DE VISTA INSTITUCIONAL, ASÍ COMO DESDE EL PUNTO DE VISTA CLÍNICO Y DE LOS PACIENTES; Y 2) DAR A CONOCER A AQUELLOS GRUPOS DE INVESTIGACIÓN QUE ESTÁN GENERANDO NUEVOS Y PROMETEDORES AVANCES CLÍNICOS EN DIFERENTES ENFERMEDADES RARAS. ASÍ MISMO, Y ENLAZANDO CON LA INVESTIGACIÓN TRASLACIONAL, SE PRETENDE DESTACAR, CON EJEMPLOS REALES, LOS CONCEPTOS DE REPOSICIONAMIENTO Y DE DESIGNACIÓN DE MEDICAMENTOS HUÉRFANOS, FINALIZANDO CON UNA MESA REDONDA.

PARA ALCANZAR ESTOS DOS OBJETIVOS CONTAMOS CON PONENTES INVESTIGADORES Y CLÍNICOS DE RECONOCIDO PRESTIGIO INTERNACIONAL EN SUS DISCIPLINAS. CADA UNO DE ELLOS COMPARTIRÁ SUS ÚLTIMOS AVANCES EN SUS ENFERMEDADES RARAS RESPECTIVAS, DESTACANDO PRINCIPALMENTE AQUELLAS INVESTIGACIONES CON PERSPECTIVA TRASLACIONAL, ENSAYOS CLÍNICOS REALIZADOS, EN CARTERA O EN DESARROLLO. LA PUESTA EN COMÚN DE NUEVAS TÉCNICAS Y APROXIMACIONES TERAPÉUTICAS POSIBILITARÁ UN DEBATE Y UNA COOPERACIÓN INTERGRUPOS, DE LA QUE ESPERAMOS OBTENER UN EFECTO SINÉRGICO TANTO EN EL AVANCE DEL CONOCIMIENTO COMO EN LA COLABORACIÓN EN LA ACTIVIDAD CIENTÍFICA.

CON LA IDEA DE LA TRANSFERENCIA DE CONOCIMIENTO COMO BASE, ESTE SIMPOSIO ESTÁ PRINCIPALMENTE DIRIGIDO A LA COMUNIDAD CIENTÍFICA Y CLÍNICA, SIENDO ADEMÁS MUY APRECIADA Y ESPERADA LA PRESENCIA DE ESTUDIANTES, LICENCIADOS Y JÓVENES INVESTIGADORES EN BIOMEDICINA Y DISCIPLINAS AFINES. NO OBSTANTE, CONOCIDO EL COMPROMISO DE LOS PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS, ESTE SIMPOSIO TAMBIÉN QUEDA ABIERTO A SU ASISTENCIA.

PROGRAMA CIENTÍFICO

9:00H REGISTRO Y ENTREGA DE DOCUMENTACIÓN.

9:20H APERTURA.

M^a JESÚS MARTÍNEZ HERNÁNDEZ. DIRECTORA CIB-CSIC.
PABLO LAPUNZINA BADÍA. DIRECTOR CIENTÍFICO DE CIBERER.
SANTIAGO DE LA RIVA COMPADRE. VICEPRESIDENTE DE FEDER.
LUISA M^a BOTELLA CUBELLS. COORDINADORA.

SESIÓN I (MODERADOR: ÁNGEL CUESTA MARTÍNEZ)

9:45H OVERVIEW ON RARE DISEASES.

PABLO LAPUNZINA BADÍA.
DIRECTOR CIENTÍFICO DE CIBERER.

10:00H FUNDACIÓN FEDER: APOYANDO LA INVESTIGACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS.

SANTIAGO DE LA RIVA COMPADRE.
VICEPRESIDENTE DE LA FUNDACIÓN FEDER.

10:15H EL VALOR GLOBAL DE LAS ASOCIACIONES DE PACIENTES DE ENFERMEDADES RARAS.

KARINA VILLAR GÓMEZ DE LAS HERAS.

VICEPRESIDENTA Y MÉDICO ASESORA DE LA ALIANZA VHL.

ASESORA DE CONTROL FARMACÉUTICO. ÁREA DE FARMACIA DEL SERVICIO DE SALUD DE CASTILLA LA MANCHA (SESCAM).

10:30H EL UNIVERSO DE LAS ER DESDE LA AP.

MARÍA PATROCINIO VERDE GONZÁLEZ.

MEDICINA FAMILIAR Y COMUNITARIA. CENTRO DE SALUD EL PILAR (MADRID).

10:45H ENFERMEDADES NEURO-ONCOLÓGICAS FAMILIARES.

DANIEL T. AGUIRRE MOLLEHUANCA.

SERVICIO DE NEUROCIRUGÍA. UNIDAD DE NEUROONCOLOGÍA FAMILIAR. FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.

11:00H IMPACTO DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA DE ADN EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE ENFERMEDADES RARAS.

JULIÁN PÉREZ PÉREZ.

SECUGEN SL.

11:15H PAUSA CAFÉ

SESIÓN II (MODERADORA: EUNATE GALLARDO VARA)

11:45H ATYPICAL HEMOLYTIC UREMIC SYNDROME; AN ULTRARARE DISEASE WITH A HAPPY END.

SANTIAGO RODRÍGUEZ DE CÓRDOBA.

DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR. CIB-CSIC.

UNIDAD CIBERER U738.

12:15H UN CÁNCER RARO, LA ENFERMEDAD DE VON-HIPPEL LINDAU.

VIRGINIA ALBIÑANA DÍAZ.

DÍAZ. DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR. CIB-CSIC.

UNIDAD CIBERER 707.

12:35H TELANGIECTASIA HEMORRÁGICA HEREDITARIA: UNA DISPLASIA VASCULAR CAUSADA POR DESAJUSTES EN LA SEÑALIZACIÓN DE TGF-B.

EUNATE GALLARDO VARA.

DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR. CIB-CSIC.

UNIDAD CIBERER 707.

12:55H DE LA MUTACIÓN AL MECANISMO MOLECULAR: UN CASO PRÁCTICO EN LINFANGIOMATOSIS.

ÁLVARO GUTIÉRREZ-UZQUIZA

DPTO. BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR, FAC. FARMACIA, UCM.

CENTER FOR APPLIED GENOMICS. THE CHILDREN'S HOSPITAL OF PHILADELPHIA.

13:15H TERAPIAS EMERGENTES EN LA ESCLEROSIS LATERAL AMIOTRÓFICA.

ALBERTO GARCÍA REDONDO.

DIRECTOR DEL LABORATORIO "INVESTIGACIÓN EN ELA", UNIDAD DE ELA. INSTITUTO DE INVESTIGACIÓN SANITARIA HOSPITAL 12 DE OCTUBRE "I+12".

UNIDAD CIBERER 723.

PROFESOR. ASOCIADO. DPTO. BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR, FAC. FARMACIA, UCM.

13:45H PAUSA COMIDA

SESIÓN III (MODERADORA: VIRGINIA ALBIÑANA DÍAZ)

15:00H TERAPIAS PARA LAS ENFERMEDADES RARAS, LAS GRANDES HUÉRFANAS DE LAS FARMACÉUTICAS.

LUISA MARÍA BOTELLA.
DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR. CIB-CSIC.
UNIDAD CIBERER 707.

15:30H AVANCES EN HHT. RESULTADOS DEL ENSAYO HHT-HOPE 2016. "MIRANDO EN EL BAÚL DE LOS RECUERDOS".

JOSÉ LUIS PATIER DE LA PEÑA.
MÉDICO ADJUNTO DEL SERVICIO DE MEDICINA INTERNA.
PROFESOR ASOCIADO FAC. MEDICINA, UAH.
COORDINADOR DE LA CONSULTA DE ENFERMEDADES SISTÉMICAS Y MINORITARIAS.
MIEMBRO DEL CSUR EN ERRORES CONGÉNITOS DEL METABOLISMO.
HOSPITAL UNIVERSITARIO RAMÓN Y CAJAL.

15:50H RESULTADOS DE UN ENSAYO CLÍNICO EN PACIENTES DE VHL CON AFECTACIÓN OCULAR TRATADOS CON PROPRANOLOL ORAL.

BEATRIZ GONZÁLEZ RODRÍGUEZ.
SERVICIO DE OFTALMOLOGÍA. COMPLEJO HOSPITALARIO DE TOLEDO.
SERVICIO DE SALUD DE CASTILLA LA MANCHA (SESCAM).

16:10H PAUSA CAFÉ

SESIÓN IV (MODERADORA: LUISA M^a BOTELLA CUBELLS)

16:30H EPIDERMOLISIS BULLOSA DISTRÓFICA: DEL DIAGNÓSTICO A LA TERAPIA.

MARCELA DEL RÍO-NECHAEVSKY.
DPTO. BIOINGENIERÍA UC3M. UNIDAD MIXTA CIEMAT-UC3M. IIS DE LA FUNDACIÓN JIMÉNEZ DÍAZ.
UNIDAD CIBERER 714.

16:45H REPOSICIONAMIENTO DE FÁRMACOS EN EPIDERMOLISIS BULLOSA.

JOSÉ MARÍA SÁNCHEZ-PUELLES GONZÁLEZ-CARVAJAL.
DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR. CIB-CSIC.

17:00H MESA REDONDA. (MODERADOR: ÁNGEL CUESTA MARTÍNEZ)

ESTADO ACTUAL DEL DESARROLLO DE NUEVAS TERAPIAS EN ENFERMEDADES RARAS.

DÍA:

22 NOVIEMBRE, 2018, DESDE LAS 9:00 H.

SEDE:

SALÓN DE ACTOS DEL CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS (CIB-CSIC).
c/ RAMIRO DE MAEZTU, 9. 28040, MADRID.

COORDINADOR:

ÁNGEL CUESTA MARTÍNEZ

DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR, (CIB-CSIC).
UNIDAD CIBERER 707.

ALIANZA ESPAÑOLA DE FAMILIAS DE VON HIPPEL-LINDAU.
PROFESOR. ASOCIADO. DPTO. BIOQUÍMICA Y BIOLOGÍA MOLECULAR, FAC. FARMACIA, UCM.

COORDINADORES ASOCIADOS:

EUNATE GALLARDO VARA

LUISA M^a BOTELLA CUBELLS

VIRGINIA ALBIÑANA DÍAZ

DPTO. BIOMEDICINA MOLECULAR, (CIB-CSIC).
UNIDAD CIBERER 707.

ASOCIACIÓN ESPAÑOLA HHT.
ALIANZA ESPAÑOLA DE FAMILIAS DE VON HIPPEL-LINDAU.

COLABORA:

CIBERER (CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED DE ENFERMEDADES RARAS).
INSTITUTO DE SALUD CARLOS III.

CIB-CSIC (CENTRO DE INVESTIGACIONES BIOLÓGICAS- CONSEJO SUPERIOR DE
INVESTIGACIONES CIENTÍFICAS).

VWR

INSCRIPCIÓN GRATUITA (AFORO LIMITADO)

INSCRIPCIONES:

ÁNGEL CUESTA, ACME@CIB.CSIC.ES

EUNATE GALLARDO, EUNATEGV@CIB.CSIC.ES



ciberer
CENTRO DE INVESTIGACIÓN BIOMÉDICA EN RED
DE ENFERMEDADES RARAS

VWR
We Enable Science